

Dauer und Kosten von GOLDnatal®

GOLDnatal® kostet CHF 974.- inkl. Wiederholung, falls die erste Auswertung kein eindeutiges Resultat ergibt. Für Untersuchungen ohne abschliessende Ergebnisse entstehen keine Kosten. Bei einem auffälligen Ersttrimester-Test ist GOLDnatal® krankenkassenzulässig. Die Ausführungsfrist beträgt 4 bis 7 Tage.

Methode und Ausführung

GOLDnatal® beruht auf einem analytischen Verfahren von Illumina® und wird an unserem Standort in Goldach SG durchgeführt.

GOLDnatal®

Hochsensitiver, nicht-invasiver Pränataltest



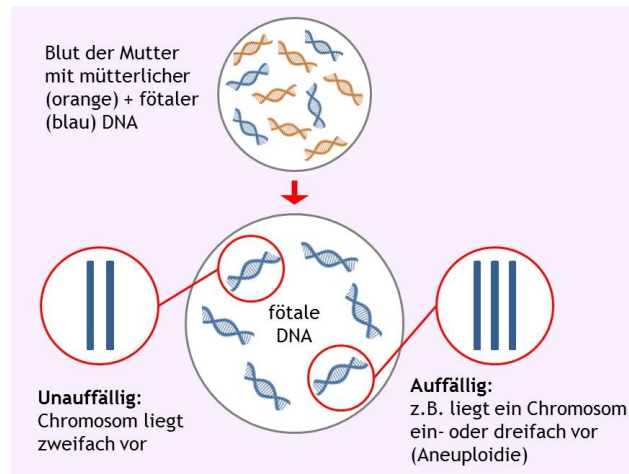
Liebe Schwangere

Es gibt viele Gründe, sich Sorgen um die Gesundheit Ihres ungeborenen Kindes zu machen. Sei dies bedingt durch Ihr Alter, einen auffälligen Ersttrimester Test, oder ein Kind in Ihrer Familie, das bereits eine angeborene Erkrankung trägt. GOLDnatal® ist ein hochsensitiver, nicht-invasiver Pränataltest in der Frühschwangerschaft.

Durch diese Untersuchung ist es möglich, eventuelle zukünftige oder bestehende Schäden des Kindes zu erkennen; anhand der Ergebnisse können Massnahmen eingeleitet und frühzeitig Vorbereitungen für die nachgeburtliche Behandlung getroffen werden.

Funktionsweise von GOLDnatal®

Die menschliche Körperzelle enthält 23 Chromosomenpaare, die die Erbinformation (DNA) tragen. Bei jedem dieser Paare stammt ein Chromosom von der Mutter und eines vom Vater. Ein Chromosomenpaar bestimmt das Geschlecht: Mädchen besitzen zwei X Chromosomen, Knaben ein X und ein Y Chromosom. Während der Schwangerschaft gehen geringe Teile fötaler und plazentarer DNA in den mütterlichen Blutkreislauf über, welche aus dem venösen Blut der Mutter isoliert und mittels neuester Technologien (MPS = *Massive Parallel Sequencing*) aufgeschlüsselt werden können. Somit kann die DNA den verschiedenen Chromosomen zugeordnet und quantifiziert werden, um eine mögliche Chromosomenauffälligkeit aufzudecken.



Chromosomenauffälligkeiten, welche mit GOLDnatal® untersucht werden

Unregelmässigkeiten entstehen, wenn bei einem bestimmten Chromosomenpaar ein zusätzliches Chromosom auftritt oder eines fehlt. Bei einer Trisomie liegt ein Chromosom der Körperzellen dreifach anstatt zweifach vor. Die Wahrscheinlichkeit eines solchen Gendefekts steigt mit dem Alter der Mutter. GOLDnatal® ermöglicht eine Untersuchung der am häufigsten vorkommenden Trisomien.

Trisomien

Trisomie 21 (Down Syndrom): Trisomie 21 ist die bekannteste und zugleich häufigste Chromosomenstörung (Häufigkeit: 0.2% (CH)). Typische Symptome sind unter anderem eine verzögerte geistige und körperliche Entwicklung und möglicherweise eine Fehlentwicklung bestimmter Organe (z.B. Hör- und Sehstörungen, Herzfehler).

Trisomie 18 (Edwards-Syndrom): Trisomie 18 (Häufigkeit: ca. 0.04% (CH)) ruft sehr schwere Entwicklungsstörungen hervor. Die Mehrheit der Föten überlebt nicht bis zur Geburt. Die Symptome und ihre Ausprägung sind sehr variabel, insgesamt werden über 100 verschiedene Fehlbildungen mit dem Edwards-Syndrom assoziiert.

Trisomie 13 (Patau-Syndrom): Das Patau-Syndrom (Häufigkeit: 0.01 - 0.02% (CH)) bringt schwere Fehlbildungen verschiedener Organe mit sich. Die meisten Föten sterben vor der Geburt und nur wenige Babys überleben das erste Lebensjahr.

Gonosomale Aneuploidien

Als gonosomale Aneuploidien werden Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen bezeichnet. GOLDnatal® untersucht folgende Anomalien:

Monosomie X (Turner-Syndrom): Bei der Monosomie X fehlt, zum Teil oder im Ganzen, ein X Chromosom. Es besteht keine geistige Behinderung und die Lebenserwartung entspricht der durchschnittlichen Bevölkerung. Mit einer Hormonbehandlung kann eine weitgehend normale Entwicklung unterstützt werden.

Triple-X Syndrom: Bei der Trisomie X kommt bei der Frau ein zusätzliches X Chromosom vor. Betroffene Frauen haben oftmals eine überdurchschnittliche Körpergrösse. Die meisten Frauen sind nur leicht betroffen oder bleiben ohne Symptome.

Klinefelter Syndrom (XXY): Gesunde Männer besitzen ein X und ein Y Chromosom, während beim Klinefelter Syndrom ein zusätzliches X Chromosom vorkommt. Es besteht keine geistige Behinderung, die Körpergrösse ist überdurchschnittlich und oftmals besteht ein Testosteronmangel.

Jacobs Syndrom (XYY) Beim Jacobs Syndrom kommt beim Mann ein zusätzliches Y Chromosom vor. Betroffene Männer haben oftmals eine überdurchschnittliche Körpergrösse. Ihre Intelligenz, Lebenserwartung und Fruchtbarkeit sind grösstenteils nicht eingeschränkt.

Zuverlässigkeit von GOLDnatal®

GOLDnatal® ist, im Gegensatz zur invasiven Fruchtwasserpunktion oder Chorionzottenbiopsie, ein nicht-invasiver Pränataltest bei dem eine venöse Blutentnahme von Ihnen für die gesamte Analyse ausreichend ist. Somit besteht weder für Sie noch für Ihr Kind ein Risiko. Im Vergleich zu anderen nicht-invasiven Tests (z.B. Ersttrimester-Test) hat GOLDnatal® eine weitaus höhere Zuverlässigkeit:

GOLDnatal® Sensitivität >99%; d.h. mehr als 99% der vorhandenen Chromosomenauffälligkeiten werden durch den Test richtig erkannt. Spezifität >99.9%; d.h. die Häufigkeit einer falsch diagnostizierten Chromosomenauffälligkeit ist kleiner als 0.1%.

Ersttrimester-Test Sensitivität 85%; d.h. 85% der vorhandenen Chromosomenauffälligkeiten werden durch den Test richtig erkannt. Spezifität ca. 95%; d.h. die Häufigkeit einer falsch diagnostizierten Chromosomenauffälligkeit ist ca. 5%.

Grenzen von GOLDnatal®

Für jedes Syndrom wird mit GOLDnatal® eine Risikoabschätzung (hohes/tiefes Risiko) angegeben. Bei einem hohen Risiko für ein bestimmtes Syndrom ist eine abschliessende Untersuchung mittels Fruchtwasserpunktion/Chorionzottenbiopsie dringend empfohlen. Ein tiefes Risiko bedeutet, dass Ihr Kind die untersuchten Chromosomenstörungen mit hoher Wahrscheinlichkeit nicht trägt. Eine 100%-ige Sicherheit kann, wie bei allen nicht-invasiven pränatalen Tests, nicht garantiert werden.

In seltenen Fällen kommt es vor, dass eine ungenügende Menge fötaler DNA im mütterlichen Blut zu einem Testergebnis mit eingeschränkter Aussagekraft führt.

Ein in der Frühschwangerschaft abgestorbener Zwilling (vanishing twin) oder eine unterschiedliche Chromosomenausstattung der Zellen der Plazenta (Plazentamosaik) können ebenfalls zu Ergebnissen mit eingeschränkter Aussagekraft führen. Bei Zwillingsschwangerschaften eignet sich der Test für den Nachweis von Trisomien 21, 18 und 13, nicht aber der gonosomalen Aneuploidien.

GOLDnatal® kann ab der 10. Schwangerschaftswoche (9+0 SSW) durchgeführt werden.